

HÄUFIGKEIT UND LOKALISATION
ANGEBORENER MUSKELDEFEKTE

Stefan Schnur

Diss
München
1903

Aus der Neurologischen Klinik der Universität München
Direktor: Prof.Dr.A.Schrader

Häufigkeit und Lokalisation angeborener Muskeldefekte
Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde in der gesamten Medizin
an der Ludwig Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Stefan Schnur

aus
München

Jahr
1983

Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität München

Berichterstatter: Prof. Dr.F. Lahöda

Mitberichterstatter: Prof. Dr.A. Schrader

Dekan: Prof. Dr.W. Spann

Tag der mündlichen Prüfung: **27. 11. 84**

<u>Inhalt:</u>	Seite
1. Einleitung	1
2. <u>Der Begriff "angeborene Muskeldefekte"</u>	
2.1 Einordnung	2
2.2 Begriffsabgrenzung und Definition	3
2.3 Charakteristik	5
3. <u>Ätiologie und Genetik</u>	6
4. <u>Häufigkeit</u>	8
5. <u>Isolierte und kombinierte Muskeldefekte</u>	10
einleitende Anmerkungen	
5.1 <u>Muskeldefekte im Kopfbereich</u>	
5.1.1 Augenmuskeln	10
5.1.2 Gesichtsmuskeln	12
5.2 <u>Muskeldefekte im Schulter-Brustbereich</u>	
5.2.1 M. pectoralis	15
5.2.1.1 Das Poland Syndrom	18
5.2.2 M. trapezius	22
5.2.3 M. serratus ant.	23
5.2.4 M. sternocleidomastoideus	24
5.3 <u>Muskeldefekte im Bereich der oberen Extremität</u>	25
5.3.1 Der isolierte Defekt	
5.3.1.1 Thenarmuskulatur	26
5.3.1.2 M. flexor pollicis longus	28
5.3.2 Der kombinierte Defekt	29
5.4 <u>Muskeldefekte im Bereich des Beckens und der unteren Extremität</u>	31
5.5 <u>Zwei Sonderformen von Muskeldefekten</u>	
5.5.1 Der Bauchmuskeldefekt	33
5.5.2 Der Zwerchfelldefekt	34
6. <u>Diskussion</u>	36
7. <u>Zusammenfassung</u>	43
8. <u>Literatur</u>	45
9. <u>Danksagung</u>	49
10. <u>Lebenslauf</u>	50



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554004_0091

1. Einleitung

Es ist Ärzten und Humangenetikern eine wohlbekannte Tatsache, daß manche Menschen ohne bestimmte Muskeln geboren werden. Erst Mitte des 19. Jahrhunderts jedoch erwachte das wissenschaftliche Interesse an diesen Muskelanomalien, die bis dahin lediglich als Kuriositäten und bizarre Spielarten der Natur abgehandelt wurden.

Ziemssen war es, der im Jahre 1857 muskelphysiologische Studien an 2 Patienten mit Pektoralisdefekt betrieben und dadurch die Neugier zahlreicher Muskelphysiologen, Pathologen und Kliniker auf dieses neue Gebiet gelenkt hatte. Bereits einige Jahre zuvor 1841, hatte Poland bei einer Sektion eine Mißbildungskombination aus unilateraler Symbrachydaktylie und ipsilateraler Aplasie des Caput sternale M. pectoralis beobachtet. Diese Anomalie ging als Poland Syndrom in die Literatur ein.

Bei der ersten histologischen Untersuchung eines fast völligen Muskeldefektes hatte Erb im Jahre 1889 die Frage aufgeworfen, ob es sich dabei nicht um eine Muskeldystrophie gehandelt haben könnte. Die wissenschaftliche Diskussion war somit eröffnet.

Um die Jahrhundertwende beschäftigte Le Double (31) sich mit dem angeborenen Fehlen von Muskeln, ihren Strukturvarianten sowie den Varietäten in Größe, Ursprung und Ansatz. Le Double füllte ein zweibändiges Werk mit seinen Beobachtungen und Erfahrungen über diese Anomalien, die er im anatomischen Sektionsaal vorgefunden hatte. Graefe äußerte sich im Jahre 1880 als erster über eine angeborene beidseitige Fazialisparalyse und Möbius, dessen Name mit diesem Syndrom verbunden wurde, stellte 1888 die Vermutung an, eine Kernagenesie könne die Ursache dieser Läsion sein, Bing (10) beschrieb einen Fall von angeborenen Muskeldefekten in voller Ausführlichkeit und verfaßte eine Übersichtsarbeit von 185 Fällen, die in der medizinischen Literatur bis 1902 aufgetaucht waren. 7 Jahre später hatte Abromeit (1) etwa die doppelte Anzahl von Muskeldefekten einer kritischen Musterung unterzogen.

2. Der Begriff "angeborene Muskeldefekte"

2.1 Einordnung:

Eine Klassifikation angeborener neuromuskulärer Erkrankungen stellt ein erhebliches Unterfangen dar. Die von Adams (2) vorgeschlagene Einteilung trägt der Vielfalt und Komplexität dieser heterogenen Krankheitsgruppe in angemessener Weise Rechnung und soll als "Grobraster" zugrundegelegt werden.

Adams teilt ein in:

- 1.) angeborenes Fehlen von (einem) Muskel(n)
- 2.) beschränkte, fixierte Paralysen (Fehlen des Muskels oder seiner Innervation), oft in Verbindung mit anderen angeborenen Anomalien
- 3.) angeborene Kontrakturen und Pseudokontrakturen infolge primärer Mißbildungen des Muskels oder Rückenmarks
- 4.) angeborene Dystrophien unbestimmter Progredienz und intrauterine Formen der manifesten Dystrophietypen
- 5.) angeborene Myopathien mit morphologischen Defekten
 - a) angeborene "Zentralkern"-Erkrankung ("central core disease")
 - b) "Stabkörper"-Erkrankung ("nemaline myopathy")
 - c) mitochondriale Myopathien
 - d) myotubuläre Myopathien
 - e) Maltasedefekt
 - f) andere Glykogenspeicherkrankheiten
- 6.) erbliche Erkrankungen des motorischen Systems (Werdnig-Hoffmann) und Polyneuropathien
- 7.) unklassifizierte Myopathien
 - a) Amyotonia congenita Oppenheim
 - b) angeborene benigne Hypotonie Walton
 - c) angeborene muskuläre Hypoplasie Krabbe

Mit dieser Übersicht ist auch die differentialdiagnostische Orientierung angedeutet.

2.2 Begriffsabgrenzung und Definition:

Bei kritischer Durchsicht der Literatur und genauer Begriffsanalyse fällt auf, daß eine exakte Definition des "angeborenen Muskeldefekts" unter gleichzeitiger Berücksichtigung von Anatomie, Entwicklungsphysiologie und Klinik schwierig anzugeben ist.

Aus diesem Grunde und, um einer begrifflichen Konfusion vorzubeugen, sollen diese Aspekte gesondert betrachtet werden. Der klinische Aspekt, der infolge seiner praktischen Bedeutung vorangestellt werden soll, erlaubt eine relativ genaue Objektivierung und Dokumentation des Befundes. So führt der angeborene Muskeldefekt zu

- 1.) einer sichtbaren Verschmälerung des Oberflächenprofils
- 2.) mehr oder minder stark ausgeprägtem Funktionsausfall der betroffenen Muskeln (Hypotonie, Muskelschwäche)
- 3.) u.U. zu Schmerzsensationen möglicherweise durch Überbeanspruchung kompensatorischer Muskeln

Zum differentialdiagnostischen Ausschluß anderer Erkrankungen sind die elektrodiagnostischen Techniken, Muskelbiopsie bzw. laborchemische Verfahren heranzuziehen.

Klinisch zu differenzieren sind die angeborenen Muskeldefekte u.a. von

- 1.) Muskelatrophien
 - a) neurale
 - b) spinale
- 2.) progressiven Muskeldystrophien
- 3.) Myositiden
- 4.) kongenitalen generalisierten Muskelhypoplasien (Krabbe)
- 5.) Arthrogryposis multiplex congenita
- 6.) traumatischen Muskelerkrankungen
- 7.) Poliomyelitis anterior acuta

Des weiteren soll eine Abgrenzung von Varietäten der Skelettmuskulatur, die als Spielarten der normalen Entwicklung vorkommen, getroffen werden. Bekanntermaßen

findet sich eine relative Inkonstanz von Muskeln, die nur bei einem Teil der Bevölkerung vorhanden sind. So gibt beispielsweise Bing (24) an, daß der M. palmaris longus in etwa 10 % und der M. pyramidalis in rund 40 % der von ihm untersuchten Fälle fehlte. Nach Ofteringer (39) ist der M. palmaris longus bei etwa 20 % der europäischen Bevölkerung ein- oder beidseitig nicht vorhanden, der M. sternalis, ein sehr häufig fehlender Muskel, ist bei Europäern lediglich in 4 % ein- oder beidseitig auffindbar (39). Diese Zahlen sollen nur anklingen lassen, wie breit die Normvarianz gefächert ist. Relativ häufig beobachtet wird auch eine erhebliche Vielfalt in Ursprung, Ansatz und Verlauf von Muskeln, ein Aspekt, der ebenfalls von der Phänomenologie der Muskeldefekte zu trennen ist.

Um nun kurz auf die ontogenetische Diskussion einzugehen, seien 4 Definitionen des "angeborenen Muskeldefekts" vorangestellt.

1. "Von Muskeldefekten sprechen wir nur dann, wenn ein bestimmter wichtiger Muskel oder ein Teil von ihm nicht angelegt ist und seine Funktion entsprechend beeinträchtigt ist, auch wenn der Funktionsausfall durch Einspringen der Synergisten bis zu einem gewissen Grade ausgeglichen werden kann" (24)
2. "Bei den angeborenen Muskeldefekten handelt es sich um eine unvollständige Anlage oder um ein völliges Fehlen von Muskelteilen oder ganzen Muskeln"(9).
3. "Während mit der Bezeichnung "Muskeldefekte" gewisse kon- genitale Anomalien einheitlicher Art, die in einem teilweise oder völligen Mangel einzelner oder mehrerer Skelettmuskeln bestehen"(53)
4. "Das führende klinische Symptom ist die Lähmung und Aplasie eines Muskels oder mehrerer Muskeln im Hirn- oder Spinalnervengbereich"(26).

Während in den Definitionen von Gerlach und Bernbeck die Agénésie zum Leitbegriff wird, verwendet Joppich den Ausdruck der Aplasie. Diese Begriffsvielfalt - ob zu Recht oder Unrecht kann und soll hier nicht entschieden werden - spiegelt bereits die nomenklatorische Variabilität in der Literatur wider. Mir ist nun daran gelegen, darauf hinzuweisen, zumal die

Begrifflichkeit Agenesie/Aplasie oder Hypoplasie in der praktisch - klinischen Tätigkeit vielleicht nicht diesen prominenten Stellenwert einnimmt wie in der theoretisch-wissenschaftlichen Diskussion.

Definition:

Aus diesem Gesichtspunkt heraus, scheint es sinnvoll, die angeborenen Muskeldefekte zu definieren als Entwicklungshemmungen, denen wahrscheinlich ein mesodermaler Defekt zugrundeliegt und die

1. klinisch als Verminderung des Oberflächenprofils (Atrophie) imponieren,
2. stationär bleiben, d.h. nicht progredient verlaufen,
3. i.a. keine Sensibilitätsstörungen aufweisen,
4. eine Funktionsinsuffizienz nach sich ziehen können

2.3 Charakteristik:

An dieser Stelle sollen einige grundlegende Charakteristika festgehalten werden, die häufig bei den angeborenen Muskeldefekten zu beobachten sind. Für gewöhnlich sind diese Anomalien einseitig, sie können jedoch auch beidseitig auftreten. Im allgemeinen beschränken sich die Defekte entweder auf einen einzelnen Muskel (isolierter Muskeldefekt) oder beziehen eine benachbarte Muskelgruppe mit ein (kombinierter Muskeldefekt) und stellen typischerweise einen stationären Zustand dar, der nicht weiter fortschreitet. Es sind jedoch mehrere Fälle beschrieben worden, die später in eine Muskeldystrophie übergingen (26). Ein auffälliger Wesenszug der Muskeldefekte liegt darin, daß sie sehr häufig mit anderen Mißbildungen, sog. Begleit-anomalien, einhergehen. Diese Tatsache dürfte wohl in den besonderen embryologischen Zustandsänderungen benachbarter Bezirke (vgl. Defekte im Bereich des Schultergürtels!) ihre Ursache haben.

Die Koinzidenz der Muskeldefekte mit anderen Fehlbildungen findet im übrigen ihren Niederschlag in Syndrom-Bezeichnungen der Erstbeschreiber, die ihren Namen mit diesen Beobachtungen verbanden (z.B. Möbius Syndrom, Poland Syndrom, Prune Belly Syndrom, Eagle Barrett Syndrom etc.).

5. Ätiologie und Genetik der Muskeldefekte

Über die Entstehungsursache der angeborenen Muskeldefekte existieren eine Vielzahl von Beobachtungen und Hypothesen, letztlich stehen jedoch noch etliche ungeklärte Fragen im Raum.

Auch was ihre Ätiologie und Pathogenese angeht, können die isolierten Muskeldefekte an Stamm und Extremitäten sowie die Bewegungsstörungen im Gehirnnervengewebe nicht immer gleichsinnig erfaßt werden, zumal ja die Entwicklung der Gehirnnerven-Muskel-Achse noch komplexeren Entwicklungsvorgängen unterworfen ist.

Möbius eröffnete im Jahre 1892 die Diskussion, indem er bei von ihm beobachteten doppelseitigen, externen Ophthalmoplegien eine Läsion der Kerne motorischer Gehirnnerven mit langsam progredienter Degeneration, den sog. infantilen Kernschwund zugrundelegte. Entsprechende pathologisch-anatomische Befunde mit Rarefizierung motorischer Ganglienzellen, Gewebsheterotopien und Gliazellen unterstützten diese These. Alle diese Beobachtungen sprachen für eine Entwicklungsstörung, ein degenerativer Prozeß, ein Kernschwund also, konnte jedoch nicht mehr aufrechterhalten werden, als Heubner (53) bei seinen Untersuchungen wohl auf eine Verminderung motorischer Ganglienzellen, nicht jedoch auf einen Schwundprozeß im Sinne Möbius hinwies.

In diesem Zusammenhang wird heute für die meisten angeborenen Bewegungsstörungen im Hirnnervengewebe eine primäre Kernaplasie angenommen. Andere Beobachtungen deuten darauf hin, daß prinzipiell jedes Glied der neuromuskulären Kette, also Ganglienzelle, peripherer Nerv oder der Muskel selbst Sitz der Störung sein und damit zur Entwicklungshemmung führen kann. Gelegentlich werden auch primär myogene und neurogene Aplasien als Ursache diskutiert (26).

Analog zum Möbius Syndrom werden auch bei den isolierten Muskeldefekten Störungen in der neuromuskulären Kette zur Deutung herangezogen. Tatsächlich fand man bei sehr vielen Fällen eine Rarefizierung motorischer Vorderhornzellen des entsprechenden Rückenmarksegmentes.

Eine Beziehung zu Muskeldefekten an den Extremitäten (Thenar-muskulatur!) sowie zur spinalen progressiven Muskelatrophie (Werdnig-Hoffmann) muß daher in die Diskussion aufgenommen werden.

Ebenfalls denkbar sind eine primäre Muskelaplasie sowie neuronale Läsionen. Eine neue Dimension eröffnete eine vergleichende rheographische Studie (die erste ihrer Art überhaupt) von Bouvet et al. (12) an 8 Patienten mit Poland Syndrom (M. pectoralis maior-Defekt und Begleit'anomalien s. dort!). Basis der Untersuchung war die Hypothese, eine Hypoplasie der gleichseitigen A. subclavia ursprünglich mit dieser Mißbildung in Einklang zu bringen. Die erbrachten Ergebnisse unterstützten dann auch die Überlegung, daß eine derartige Gefäß'anomalie die Gefäßentwicklung im Arm verzögern und damit zu den beim Poland Syndrom typischen Erscheinungen führen könne.

Erwähnt werden soll auch die Theorie Ullrichs (53), nach der eine Störung der Haut-Liquorblase ursächlich mit isolierten Muskeldefekten verknüpft sein könne, eine Überlegung, die jedoch von den meisten Autoren angezweifelt wird.

Die meisten Fälle isolierter Muskeldefekte an Stamm und Extremitäten sind sporadischer Natur (11, 18). Sehr selten läßt sich ein Erbgang autosomaler Dominanz konstatieren, wie ihn z. B. Haller (25) mitteilt.

Die Heredität der konnatalen Bewegungsstörungen im Gehirnnervbereich stellt sich teilweise unter einem etwas anderen Blickwinkel dar. Nach Joppich (26) sind etwa 30 % dieser Anomalien familiär und es liegt ihnen möglicherweise ein dominanter Erbgang zugrunde. Zahlreiche Chromosomenuntersuchungen legen den Gedanken nahe, diese Defekte auch mit Chromosomenaberrationen in Verbindung zu bringen. Andere Beobachtungen wiederum lassen sich mit diesen Angaben nicht in Einklang bringen. Letztendlich besteht also über die Heredität noch weitgehende Unklarheit.

4. Die Häufigkeit der angeborenen Muskeldefekte

Angeborene Muskeldefekte sind häufig beschrieben worden. Über ihre Frequenz existieren jedoch nur wenige Angaben. Folgende Zahlen sollen einen Hinweis auf die frequentielle Größenordnung dieser Störung geben(39).

- 1.) 1 : 11000 (Schlesinger)
- 2.) 2 : 8000 (Ayala)
- 3.) 1 : 4000 (Overweg)

Der Variabilität der angeborenen Muskeldefekte ist natürlicherweise keine Grenze gesetzt. Praktisch jeder Muskel kann fehlen. Einen Überblick der relativen Verteilung betroffener Muskeln bietet eine Kasuistik Bing's (2), die 185 Fälle angeborener Muskeldefekte aus der medizinischen Literatur bis 1902 anführt. Aus dieser Zusammenstellung sind bereits die Schwerpunkte zu setzen, die die häufigen sowie sehr seltenen Lokalisationen widerspiegeln. Tendenziell dürfte sich dieses Verteilungsmuster auch auf jetzige Verhältnisse übertragen lassen, zumal neuere Publikationen zu manchen Defekten relativ selten sind.

Tabelle 1 (nach Bing)

betroffene(r) Muskel(n)	Fallzahl	betroffene(r) Muskel(n)	Fallzahl
pectoralis	102	Platysma	2
trapezius	18	extensor carpi ulnaris	2
serratus anticus maior	14	longissimus dorsi	1
quadratus femoris	16	supinator longus	1
omohyoideus	8	levator scapulae	1
semimembranosus	7	intercostales	1
brachioradialis	4	Gesichtsmuskeln	1
gemelli	4	gastrocnemius	1
deltoideus	4	subclavius	1
latissimus	4	triceps brachii	1
sternocleidomastoideus	3	brachialis ant.	1
rhomboidei	3	glutäi	1
supra- u. infraspinatus	3	extensor digitorum proprius	1
biceps brachii	3	flexor digitorum sublimis	1
Handmuskeln	2	stylohyoideus	1
quadriceps femoris	2		

Die überwiegende Mehrheit der Muskeldefekte findet sich im Schulter-Brustbereich - sie stellen die Spitzengruppe dar. Unter diesen wiederum nimmt der M. pectoralis maior eine prominente Stellung ein, gefolgt von M. trapezius und M. serratus ant. In mittlerer Position bewegen dürften sich die Bauchmuskeldefekte, der Zwerchfellddefekt sowie das Fehlen des M. quadratus femoris. Eine ausgesprochene Rarität dagegen bilden die Muskeldefekte der oberen distalen Extremität, namentlich im Bereich der kleinen Handmuskulatur.

5. Isolierte und kombinierte Muskeldefekte

einleitende Anmerkungen:

Bisher wurden die Entwicklungshemmungen der Muskeln im Gehirnnervengbereich den Muskeldefekten im Innervationsgebiet der Spinalnerven gegenübergestellt. In dieser Separation soll nicht etwa ein antithetischer Charakter dieser Anomalien zum Ausdruck gebracht werden, sondern vielmehr eine gewisse Unsicherheit respektive Ätiologie und Pathogenese, wie diese denn nun einzuordnen seien. Bereits Ullrich formulierte vorsichtig, daß ihm "die Muskeldefekte und Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervengbereich (von diesem Standpunkt aus) a priori keine grundsätzliche Trennung erfordern"(53).

Die Bezeichnung "Beweglichkeitsstörung" oder Bewegungsstörung im Gehirnnervengbereich, wie man sie gewöhnlich vorfindet, deutet auf diesen Umstand hin.

5. 1 Muskeldefekte im Kopfbereich:

5. 1. 1 Augenmuskeln:

Die Mm. recti sup., inf. et med. sowie der M. obliquus inf. und der M. levator palpebrae sup. erhalten ihre Innervation aus dem N. oculomotorius (III). Der M. rectus lat. und obliquus sup. werden vom N. abducens (VI) bzw. vom N. trochlearis (IV) innerviert.

Als häufigste Erscheinung präsentiert sich eine kongenitale Schwäche bzw. Paralyse des M. levator palpebrae sup. oft in Verbindung mit einer Parese des ebenfalls vom 3. Hirnnerven versorgten M. rectus sup.

Zu den hervorstechendsten Merkmalen dieser Störung zählt man

- 1.) Blicklähmungen hauptsächlich vertikaler Orientierung
- 2.) eine Lidheberschwäche, die sich als Lidspaltenverengerung leichtester Art bis hin zur Ptosis mit vollständiger Pupillarobstruktion manifestieren kann,
- 3.) das sog. Gunn'sche Phänomen oder "jaw winking"

Normalerweise wird das Lid bei kräftiger Mundöffnung etwas mitangehoben und senkt sich, wenn der Mund wieder geschlossen wird. Bei der Ptosis wird durch Öffnen des Mundes, bei Änderung der Blickrichtung oder Bewegung des

Mundes zur Seite das betroffene Lid hochgezogen. Die resultierende Mitbewegung des gelähmten Lides hatte Gunn erstmals beschrieben, weshalb diese charakteristische Bewegungskomposition auch als Gunn'sches Phänomen oder "jaw winking" bezeichnet wird.

Berke (39) beziffert die Häufigkeit des Gunn'schen Phänomens mit 6 %, bezogen auf das von ihm untersuchte Patientengut. Derselbe Autor hatte bei insgesamt 53 Patienten eine Störung der vertikalen und horizontalen Augenbeweglichkeit konstatiert.

Die Häufigkeit der angeborenen Ptosis konnte Berke mit 34 : 200 angeben; dabei war eine Parese des gleichseitigen M. rectus sup. alleine oder zusammen mit einer Parese des M. obliquus inf. aufgefallen.

Während die Parese eines oder zweier von N. oculomotorius innervierten Muskeln relativ häufig vorkommt, ist die vollständige Paralyse aller vom 3. Hirnnerven versorgten Muskeln nur einige Male als isolierte Anomalie bei einer einzigen Person in einigen Generationen einer Familie oder in Verbindung mit anderen Anomalien beschrieben worden (2).

In besonderem Maße auch hingewiesen werden soll auf den Umstand, daß die kongenitale Ptosis oft in Beziehung mit einer Muskeldystrophie oder einer sich später entwickelnden Myasthenia gravis gesehen wird.

Die angeborene Aplasie des gesamten Oculomotorius mit Lähmung der äußeren und inneren Augenmuskeln tritt offenbar als cyclische Parese in Erscheinung; dabei alternieren Phasen von krampfartigem Zusammenziehen und paretischen Erschlaffung (26).

Angeborene Lähmungen der schrägen Augenmuskeln sind nach Bielschowsky und Hallervorden (26) selten; aus dem Gesagten läßt sich demnach folgende Hierarchie in absteigender Sequenz der Häufigkeit subsummieren (39):

1. M. levator palpebrae sup. und M. rectus sup. (III)
2. M. rectus inf. (III)
3. M. obliquus inf. (III)
4. M. obliquus sup. (IV)

Eine ebenfalls relativ häufig angegebene Bewegungsstörung im Gehirnnervengbereich schließt den N. abducens (VI) und somit den von ihm innervierten M.rectus lat. ein.

Diese Anomalie lateralisiert sich häufiger einscitig, vorwiegend links bei leichtem Überwiegen des weiblichen Geschlechts. Nach genaueren Beobachtungen (26) liegt eine linksseitige Dominanz von etwa 70 % gegenüber rechtsseitigem (10%) und doppelseitigem (20 %) Auftreten vor. Sehr häufig assoziieren sich Begleitmißbildungen, von denen folgende Manifestationen genannt seien (2, 26):

1. Wirbelsäule (status dysraphicus)
2. Pigmentdegeneration
3. cerebelläre Ataxie
4. angeborene Herzvitien
5. geistige Retardierung
6. Muskelhypotonie
7. endokrine Ausfälle
8. Abducens-Lähmung
 - a) einseitig (8 %)
 - b) beidseitig (46 %)

Epstein (39) vermutet hinter den Augenmuskelfekten eine exogene Ursache. Dieser Autor diskutiert 3 Verursacherprinzipien:

1. eine Spaltungsanomalie der gemeinsamen Muskulanlage
2. eine Aplasie der primitiven Kopfhöhlen
3. eine Aplasie der nervösen Verbindung

Nach Adams (2) liegt die Natur der Muskelläsionen noch im Unklaren; bei der histologischen Untersuchung imponierten lediglich "viele zerfallene rote Fasern als Folge mitochondrialer Aggregate und exzessiver oxidativer Enzymaktivität".

5. 1. 2 Gesichtsmuskeln:

Hier dominieren hauptsächlich Beweglichkeitsstörungen im Bereich der Kiemenbogenderivate, die vom N.facialis versorgt werden, seltener derjenigen des N.trigeminus. Fazialisanomalien kommen bei 0,25 - 6,5 % von Lebendgeburten in Folge vor (28).

Im Vergleich zu den Augenmuskelfekten repräsentieren die Defekte der Gesichtsmuskeln wieder eine häufigere

Anomalie, die bei 20 % der Fälle (2) isoliert in Erscheinung tritt und häufig mit anderen Mißbildungen kombiniert ist. Die Parese ist partiell oder vollständig und schreitet in der Regel nicht fort. Hendersson (2) stellte 1959 62 Fälle dieser Begleit'anomalien zusammen.

Tabelle 2 (nach Hendersson)

Störung	Fallzahl	(61)
doppelseitige Fazialislähmung	61	
Abduzenslähmung	45	
Ophtalmoplegia externa	15	
Ptosis	6	
Schwäche der Zungenmuskulatur	18	
Schwäche der Kaumuskulatur	4	
Klumpfuß	19	
Mißbildung des Arms	13	
Defekt des M. pectoralis	8	
Ohrdeformität	8	
Taubheit	3	
Schwachsinn	6	

Unter den Anomalien ist die ein- oder beidseitige Abduzensparalyse mit Strabismus convergens zu 75 % die häufigste Variante (2).

Richards (40) zählt folgende Anomalien zu den Wesenszügen dieses sog. Möbius Syndroms:

1. Unilaterale oder bilaterale Fazialisschwäche
2. Unilaterale oder bilaterale Abduktionsschwäche der Augen
3. Primäre oder sekundäre Extremitätenanomalien

Nach Zahlen von Danis (2) wurden bis 1945 mehr als 70 Fälle des Möbius Syndroms beschrieben; die wohl vollständigste Übersicht bietet die Arbeit Henderssons (2).

Über die Heredität dieser Anomalie herrscht noch ziemliche Unklarheit. Nach Baraitser (40) liegt das Risiko zukünftiger Nachkommen um 2 % herum, wenn Skelettmißbildungen impliziert würden. Anderen Autoren zufolge scheint Heredität eher die Ausnahme zu sein.

Erwähnenswert scheint die Tatsache, daß im Zusammenhang mit der Thalidomidembryopathie meist einseitige, das gleichseitige Ohr mitbetreffende, kombinierte Abduzens-Fazialis-Lähmungen aufgetreten waren.

Von seiten der Morphologie sind wenig charakteristische und aussagekräftige Befunde vorhanden. Es wurden einerseits Calzium- und Eisenablagerungen zwischen den wenigen verbleibenden Nervenzellen in Abduzens- und Fazialiskernen registriert.

So postulierten Thakker et al. (40) pränatale enzephalomalazische Läsionen als pathologische Grundlage, nachdem sie bei der Untersuchung zweier Fälle mineralisierte, nekrotische Foci in mehreren Hirnstammkernen entdeckt hatten.

Andere Morphologen fanden bei betroffenen Muskeln eine Reduktion der Muskelfaserzahl, eine Variation in der Fasergröße und Vermehrung interstitiellen Bindegewebes, was eine Beziehung zur späteren Muskeldystrophie vermuten ließ.

Auf dieser Basis stellt sich nun der Ätiologische Disput dar. Zur Diskussion stehen:

1. eine primäre Kernhypoplasie mit sekundärer Muskelatrophie neuronaler Genese
2. ein primärer Muskeldefekt mit sekundärer Kerndegeneration

Wallis (5) hatte in 2 Fällen Kreatinurie festgestellt, ein Umstand, der ihn an eine primäre Myopathie denken ließ. Dagegen spricht jedoch die Tatsache, daß Nervenzellen bei bloßem Fehlen von Muskeln nicht degenerieren wie an den Fällen Lichtensteins gezeigt werden konnten. Nur, wenn der periphere Nerv während der intrauterinen Entwicklung geschädigt wird, wie im Falle Edingers (2), kann man eine Atrophie der Motoneurone im Rückenmark beobachten.

Zur Differentialdiagnose der angeborenen Bewegungsstörungen im Gehirnnervengewebe stehen folgende Entitäten zur Debatte, die durch Kenntnis von Begleit'anomalien, Lateralisation, Ausdehnung, perinataler Symptomausprägung und dem typischen Zeitpunkt ihres Auftretens abzugrenzen sind (26):

- 1.) Fazioskapulohumerale Dystrophie (4)
- 2.) Konnatale Myopathie
- 3.) Myotonie oder myotonische Dystrophie
- 4.) Hypoplasie des M. depressor anguli oris (4)
- 5.) Progressive Bulbärparalyse
- 6.) Myasthenia gravis
- 7.) Lues
- 8.) Geburtstraumatische Lähmung
- 9.) Anomalien der großen Gefäße (Schluckstörungen!)

5.2 Muskeldefekte im Schulter-Brustbereich

5.2.1 M. pectoralis:

Das isolierte Fehlen des M. pectoralis maior ist der häufigste kongenitale Defekt im Bereich der Schultergürtelmuskulatur gefolgt von Fehlbildungen des M. trapezius und M. serratus ant. Bereits 1826 hatte Lallemand erstmals auf das Fehlen des M. pectoralis hingewiesen und seit dieser Zeit sind zahlreiche Berichte hinsichtlich dieser Anomalie gesammelt worden (Bing, 1902; Patterson, 1959; Blauth, 1972; Beals, 1976; Ireland, 1976, Suigara, 1976) (34).

Bing konnte 1902 102 Fälle anführen, Walther 10 Jahre später fast die doppelte Anzahl.

Zur Häufigkeitsverteilung finden sich nur wenige Angaben, die sich auf die jeweilige ethnische Gruppe beziehen.

- 1.) 5 : 54000 (Schlesinger, Wien 1900)
- 2.) 3 : 12000 (Verrienti, Italien 1942)

Castilla et al. (14) hatten 1979 bei einer Reihenuntersuchung von 599, 109 Lebendgeburten in Südamerika bei 27 Kindern einen angeborenen Defekt des M. pectoralis maior diagnostiziert. Dies entspricht einer Inzidenz von 1 : 22189. In allen 27 Fällen war der Defekt einseitig und betraf hauptsächlich die rechte Seite (20/27) bei einem Geschlechtsverhältnis von 19 : 27 (männlich : weiblich). Es wurden weder familiäre Fälle noch Blutsverwandtschaft bei den Eltern festgestellt. Bei 12 (1 : 49925) der 27 Defekte wurden Hypoplasie und/oder Syndaktylie der ipsilateralen Hand zusätzlich beobachtet. Begleit'anomalien, wie Hämangiome, Hypospadie und Klumpfuß fanden sich bei 4 der 27 Fälle.

Die Aplasien beider Brustmuskeln stehen zahlenmäßig mit etwa 60 % (9) an der Spitze aller Muskeldefekte bei einem Geschlechtsverhältnis von etwa 5:1 (männlich : weiblich). Nach zahlreichen übereinstimmenden Angaben ist in der Mehrzahl der Fälle die rechte Seite betroffen und zwar zweimal häufiger als links (26).

Bei mehr als 50 % der Fälle (39) fehlte einseitig die Pars sternocostalis; die Pars claviculäris ist selten mitbetroffen. Ein isolierter Defekt des claviculären Anteils scheint nicht vorzukommen. In fast 75 % wird ein gleichzeitiges Fehlen des M. pectoralis minor angegeben (39). Dann ist zwischen Thorax und Oberarm nur eine Hautfalte vorhanden, die auch als Flughaut bezeichnet wird. Ein isolierter Defekt des M. pectoralis minor wurde nach Ofteringer (39) lediglich von Williams beschrieben.

Im Verhältnis zur großen Zahl der einseitigen Brustmuskeldefekte treten die doppelseitigen Anomalien dieser Art ganz in den Hintergrund. Der einseitige Defekt geht fast stets mit Begleitmißbildungen einher, während der doppelseitige gewöhnlich ohne sonstige Mißbildungen auftritt (Aimes, Ester, Todorowitsch, Münzer) (53).

Im klinischen Bild "fehlt das normale Muskelrelief, und man findet an seiner Stelle eine aus geringem Fett- und Bindegewebe bestehende flache Bindegewebsplatte, die dem Brustkorb aufliegt, wodurch der Brustkorb selber flacher aussieht" (9). Die funktionellen Beschwerden sind gering, da der Defekt durch andere Muskeln kompensiert werden kann.

Normalerweise stellt die Pektoralisaplasie einen stationären Zustand dar. Es wurden jedoch mehrere Fälle beschrieben, die später in eine Muskeldystrophie übergingen (26). Steche, Straube, Diehl, Hansen und von Ubisch (8) berichteten über Beobachtungen von "angeborenen" doppelseitigen Pectoralisdefekten, in deren näherer Verwandtschaft die Schultergürtelform der Muskeldystrophie vorgekommen sei. Bei diesen vermeintlich angeborenen Pectoralisdefekten lag aller Wahrscheinlichkeit nach eine Muskeldystrophie zugrunde, zumal bei den Kranken in der Muskeldystrophiesippe von Diehl, Hansen und v. Ubisch 12 Jahre später auch andere Muskeln am Schultergürtel betroffen waren.

Folgende Tabelle soll eine Übersicht der dem Pektoralisdefekt assoziierten Anomalien geben.

Tabelle 3 (in Anlehnung an Mühlbauer)

Dysplastisches Gewebe	Defekte
Brustdrüse	Hypo- bis Amastie
Mamille	Hypo- bis Aplasie, Hochstand
Haut- u. Anhangsgebilde	derb, unelastisch, Pigmentveränderung, Schweißdrüsen- u. Behaarungsmangel
Unterhautfett	spärlich evtl. Flughaut ¹⁾
Muskulatur	Mm. Pectoralis maior et minor Mm. intercostales Mm. latissimus dorsi, rhomboidei Mm. trapezius, serratus lat.
Skelett	HWS, BWS, Kurzhals, Pterygiumcolli, Skoliose Rippen (2-7) ²⁾ , Klavikula, Sternum Schulterblatt ³⁾ Arm-, Hand-, Fingerskelettdysplasien ⁴⁾ (Symbrachydaktylie etc.)
Anderes	Dextrokardie Akute Leukämie ⁵⁾ Gaumenspalte

¹⁾ Gundlach gibt 26 Fälle unter 180 Brustmuskeldefekten an; gelegentlich können Abduktion und Elevation des Armes behindert sein (39).

²⁾ Wahn (1922) hat 48 Fälle von Brustmuskelmangel mit Rippendefekt zusammengestellt (53).

³⁾ Gelegentlich wird auch eine Hypoplasie des Schulterblattes oder der gesamten Extremität beschrieben. Bing gibt solche Defekte bei 1/4 seiner 102 Patienten mit Pektoralisdefekten an. Morely schätzt eine Häufigkeit von 10 - 20 % (39).

⁴⁾ Bei 10 - 20 % aller Fälle von einseitigem Pektoralisdefekt

besteht außerdem eine Mißbildung der Hand in Form von Syndaktylie und Brachydaktylie, von der die 3 mittleren Finger am stärksten betroffen sind (8).

5) Höfnagel et al., Walter et al. (?)

Zahlreiche Befunde sprechen für ein sporadisches Auftreten des Pektoralisdefektes, obwohl auch vereinzelt familiäres Vorkommen angegeben wurde.

5.2.1.1 Das Poland Syndrom:

Von besonderem klinischen Interesse ist eine 1841 von dem britischen Chirurgen Alfred Poland beschriebener Mißbildungskomplex, der ursprünglich durch einen einseitigen Pektoralismuskeldefekt mit ipsilateraler Symbrachydaktylie charakterisiert wurde. Durch konventionellen Beschluß, niedergelegt in der "Nomenclature for constitutional (intrinsic) Diseases of Bones" von 1972, wurde diese Affektion als "pectoral aplasia dysdactylic syndrome" fixiert, weil aus der klinischen Erfahrung Dysdaktylien verschiedensten Ausprägungsgrades bis hin zur Ektrodaktylie sowie multiple Brustdefekte bekannt sind.

Obwohl von mehreren Autoren Häufigkeitsangaben existieren, stellt sich die Frage nach der Frequenz als nicht unproblematisch dar. Viele Fälle von Poland Syndromen, die ursprünglich geringe klinische Ausprägung aufwiesen, ließen erst im Laufe des weiteren Wachstums und der Entwicklung die gesamte Spielbreite ihres Defektes erkennen oder wurden dann erst manifest.

Zur Inzidenz des Poland Syndroms seien folgende Zahlen angemerkt:

- 1.) 1 : 5000, 1 : 10000 bis 1 : 100000 (Freire - Maia, 1973) (7)
- 2.) 1 : 9300 (Mühlbauer et al. 1977) (35)
- 3.) 1 : 30000 (Bouvet et al. 1976) (12)
- 4.) 1 : 32000 (Mc Gillivray et al. 1977) (32)

Nach Beranova waren bis 1977 396 Patienten mit diesem Syndrom beschrieben worden (eingeschlossen der von Beranova et al. gesammelten 12 Fälle).

Von allen Autoren wurde eine deutliche Dominanz des männlichen Geschlechts angegeben (männlich : weiblich)

- 1.) 4 : 1 (35)
- 2.) 77 % : 23 % (Sutor) (7)
- 3.) 3 : 1 (7)
- 4.) 3 : 1 (Mace et al.) (11)
- 5.) 2 : 1 (12)

Nach Mace et al. (11) ist die rechte Seite in 75 % der Fälle betroffen.

Sporadisches Auftreten gilt als der Regelfall, familiäre Inzidenz wird als seltenes Ereignis aufgefaßt. Das Problem eines autosomal dominanten oder autosomal rezessiven Erbmodus wurde diskutiert von :

Leiber und Olbrich (1966), Trosev et al. (1966), Mc Kusick (1968), Fuhrmann et al. (1971), Freire - Maia et al. (1971) sowie Bouvet, Calvani, Herrmann et al. (1976).

Charakteristische Begleitmißbildungen, wie sie zur Domäne des Poland Syndroms gehören, wurden 1977 von Beranova et al. zusammengestellt.

Tabelle 4 (nach Beranova):

Charakteristische Begleitmißbildungen des Poland Syndroms bei 12 Kindern (= 100 %); alle Zahlen beziehen sich auf unilaterale Extremitätendefekte und auf eine Thoraxhälfte.

charakteristische Begleit'anomalie	Häufigkeit %
1 Dysdaktylie	100,0
2 Syndaktylie	100,0
3 Karpalhypoplasie	91,7
4 Pektoralismuskelfekt	91,7
5 Achselhöhlenveränderungen	82,2
6 Brustwanddefekte	75,0
7 Hypoplasie der ganzen oberen Extremität	66,6
8 Schulterblattdefekte	66,6
9 Mamillen- und Mammahypoplasie	41,6
10 Skoliose der Wirbelsäule	41,6

Beranova et al. (7) untersuchten in ihrer Arbeit 12 Kinder mit Poland Syndrom (Durchschnittsalter 9 Jahre) und fügten diese Kasuistiken den bisher 384 veröffentlichten Fällen mit demselben Defekt an. Die praktische Bedeutung der klinischen Studie beruht u.a. im Hinweis auf den verhältnismäßig höheren Prozentsatz des Vorkommens von Poland Syndromen im Vergleich zu den zitierten Literaturangaben aus früheren Jahren. Im übrigen wurde festgestellt, daß nur bei 1/5 der Mütter eine physiologische Schwangerschaft stattgefunden hatte.

Eine Arbeit Miuras (34) aus dem Jahre 1978 faßt 24 Patienten mit kongenitalen Anomalien der Pektoralismuskeln zusammen, die in den letzten 10 Jahren auf Handdysplasien hin untersucht worden waren. Der Autor beschreibt die klinischen und radiologischen Befunde der assoziierten Handanomalien und diskutiert multiple Fehlbildungen der Hand. In 15 der 24 Fälle wurden die typischen Polandanomalien, nämlich Brachymesophalangie, Diphalangie oder Monophalangie kombiniert mit Syndaktylie beobachtet. Die Untersuchungsserie schloß auch 2 Fälle mit ipsilateraler Hypoplasie der Thenarmuskulatur ein.

In einer Studie Mc Gillivray's et al. (32) wurde der Versuch unternommen, das Poland Syndrom in Britisch Kolumbien in seinem ganzen Umfang zu erfassen. Von 44 Patienten, die ermittelt worden waren, wurden 28 befragt und einer Untersuchung unterzogen. Die physikalischen Befunde waren folgende: Fehlen des Caput sternale M. pectoralis mai. bei allen Patienten, Symbrachydaktylie bei den meisten Patienten und seltenere andere Fehlbildungen wie ipsilateraler Nondescensus testis, Möbius Syndrom, Klumpfuß und submuköse Gaumenspalte. 8 betroffene Erwachsene hatten 24 normale Kinder. Die Suche nach möglichen ätiologischen Faktoren verlief ergebnislos. Die Inzidenz wurde mit 1 : 32000 Lebendgeburten beziffert.

Das Krankengut Mühlbauers et al. (35) umfaßte 5 Fälle von Poland Syndromen und 40 Fälle eines von den Autoren als Amazonen Syndrom bezeichneten Mißbildungskomplexes. Bei diesem als weiblichen Pendant zum Poland Syndrom aufzufassenden Syndrom tritt zu den Zeichen der Poland Anomalie als Leitsymptom die einseitige Hypo- bis Aplasie der Brust hinzu.

Von Borbolla et al.(11) wird über 7 Patienten mit Poland Syndrom berichtet (6 mal männlich, 1 mal weiblich), von denen 4 auf der rechten und 3 auf der linken Seite betroffen waren. Die klinischen, radiologischen und zytogenetischen Befunde bei diesen Fällen wurden diskutiert.

Bei allen Patienten waren die Mamillen asymmetrisch und auf der betroffenen Seite höher oder tiefer gelegen. Ein Patient hatte ein Iriskolobom und bei einem Fall waren das Thenar- und Hypothenarprofil abgeflacht! Die Hand schien bei 3 Patienten fast normal ausgebildet zu sein, eine Tatsache, die eben die Variabilität der Mißbildung widerzuspiegeln scheint. Alle Fälle waren sporadischer Natur.

Bouvet et al.(12) hatten rheographische Studien an 8 Kindern unternommen, um ihre Hypothese eines vaskulären Ursprungs dieses Syndroms zu untermauern. Von diesem Autor stammt eine Einteilung der Handanomalie in drei Typen:

I) Brachymesophalangie mit Syndaktylie

II) Biphalangie

III) Ektrodaktylie

Als Besonderheit wird von Parker und Mitchell (40) ein Patient vorgestellt, der die Stigmata des Poland und des Möbius Syndroms gleichzeitig in sich vereinigt. Aus der Beobachtung des nunmehr 12. Falles dieser Kombination schlossen die Autoren, daß dieses Phänomen wahrscheinlich ein formalgenetisch gleichartiges Syndrom unbekannter Ätiologie darstellt, das deshalb zukünftig die Bezeichnung Poland Möbius Syndrom tragen solle.

Beim Poland Syndrom handelt es sich aller Wahrscheinlichkeit nach um einen mesodermalen Defekt, der in der 2.- 5. Embryonalwoche durch Schädigung einer oberen Extremitätenknospe entsteht. Das Amazonensyndrom läßt sich nach Mühlbauer als gleichzeitige Schädigung einer Extremitätenknospe und der Milchleiste auffassen, die in der Frühschwangerschaft nah beieinander lokalisiert sind. Die Ätiologie ist noch wie vor ungeklärt. Auffällig ist jedoch die Verdachtsaufregung auf mißlungene Aborte, wie Mühlbauer mitteilt(vgl. auch Beranova!). Demgegenüber traten mehrfach Mißbildungen anderer Art auch bei Geschwistern auf (Mühlbauer).

5.2.2 M. trapezius:

Während sich Defekte des M.serratus ant. überwiegend als kombinierte Phänomene darstellen, wurden Trapeziusdefekte etwas häufiger isoliert und dann im Rahmen größerer Mißbildungskomplexe v.a. im Bereich der Skapula, Wirbelsäule und Rippen beschrieben.

Diese isolierten Defekte kommen vor allem einseitig vor, selten auch beidseitig. Am bekanntesten dürfte wohl Bing's Kasuistik eines bilateralen Defektes sein (39). Steche (5) gab 1905 einen Fall von linksseitigem isolierten Trapeziusdefekt an einem 24 jährigen Mann an.

Familienbeobachtungen lassen sich nur ganz vereinzelt anstellen. Die Angaben von Ortiz de Zarazate (5) aus dem Jahre 1957 sind in diesem Zusammenhang insofern interessant, als hier eine eindeutige familiäre Häufung vorliegt: Großvater und Vater des 24 jährigen Patienten mit doppelseitigem Trapeziusdefekt, wiesen ihrerseits jeweils einen einseitigen Defekt rechts auf. In einer eigenen Präpariersaalbeobachtung gibt Sheehan (39) das beidseitige vollständige Fehlen des M.trapezius an, zusammen mit rechtsseitigem Sternocleidomastoideusdefekt und Fibroneurombildung am rechten spinalen N.accessorius.

Als Ausdruck dieser Läsion resultieren i.a. geringe funktionelle Störungen der Armbewegungen, das Körperrelief jedoch ist verändert im Sinne eines fast rechtwinkligen Hals-Schulter-Übergangs. Kompensatorisch wirken dieser Störung entgegen

1. der M. deltoideus (bei fixiertem Schulterblatt)
2. der M. rhomboideus

Die Kompensation entfällt weitgehend bei gleichzeitigem Rhomboideusdefekt, wie Selden (39) an einem Patienten beobachten konnte.

Der Trapeziusdefekt ist am häufigsten mit Wachstums- und Stellungenanomalien des Schulterblattes kombiniert, dieses Syndrom entspricht dann einer inkompletten Sprengelschen Deformität mit konvexer Skoliose (häufig der oberen BWS) und Affektion des ipsilateralen M.sternocleidomastoideus. Die komplette Sprengelsche Deformität ist definiert als ein angeborener meist

einseitiger Schulterblatthochstand, der häufig mit Wirbel- und Rippenanomalien verbunden ist. Der Pektoralisdefekt kann ebenfalls ein Symptom der Sprengelschen Deformität sein, bei der sich diese Muskeldefekte, die nicht nur den M. pectoralis, sondern auch den M. trapezius und andere Schultergürtelmuskeln betreffen können, in 16 % aller Fälle finden (8).

Recht bemerkenswert ist in diesem Zusammenhang, daß der fast stets einseitige Schulterblatthochstand nach einer 125 Fälle umfassenden Statistik von Kayachi und Matzuka (53) links etwa doppelt so häufig als rechts anzutreffen ist und sich somit hinsichtlich der Seitenverteilung gerade spiegelbildlich zum Brustmuskeldefekt verhält.

5.2.3 M. serratus ant.:

Defekte des M. serratus ant. stellen ebenfalls nicht ganz seltene Ereignisse dar. Diese zumeist einseitigen Mißbildungen kombinieren sich häufig mit weiteren Muskeldefekten oder Skelettanomalien, wobei der Pektoralisdefekt besonders häufig assoziiert ist; auch Trapeziusdefekte kommen manchmal dabei vor.

Eine isolierte Affektion des Muskels ist eine ausgesprochene Rarität und wird von Bittorf (8) unter 21 Fällen nur 2 oder 3 mal angegeben.

Bezüglich der Häufigkeit dieses Defektes konnte Bing 14 Beobachtungen meist kombinierter Natur zitieren. Binder teilte 2 Fälle mit und bis etwa 1967 wurden 6 weitere Anomalien festgehalten (39).

Die Symptomatik resultiert aus der spezifischen Bewegungsfunktion, die dieser Muskel erfüllt. Als klassisches Zeichen imponiert die Flügelstellung des Schulterblatts, das Phänomen der Scapula alata. Besonders beim Heben des Armes in waagrechte Position wird dies deutlich, in Ruhe hängt das Schulterblatt nach unten und ist leicht nach außen gedreht.

5.2.4 M.sternocleidomastoideus:

Der M.sternocleidomastoideus und M.trapezius bilden entwicklungsgeschichtlich eine Einheit, ein Faktum, das bereits in ihrem gemeinsamen Innervationsursprung aus dem N.accessorius seinen Niederschlag findet.

Isoliertes Fehlen dieses Muskels ist soweit ersichtlich bisher noch nicht beobachtet worden, sondern nur zusammen mit dem M.trapezius. Ford (5) hatte 1960 bei einem Geschwisterpaar (Bruder und Schwester) ein angeborenes Fehlen der Mm.sternocleidomastoidei, der Mm. serrati, der unteren Hälfte der Pectorales mai., der unteren 2/3 der Trapezii und der Tibiales ant. beschrieben. Bereits bei der Mutter hatte ein beidseitiger Defekt der Mm.sternocleidomastoidei bestanden. Trotz dieses Polydefekts konnte eine Progredienz innerhalb eines 10 jährigen Beobachtungszeitraumes nicht festgestellt werden.

Nach Isigkeit (26) liegt dem Phänomen eine erbliche Erkrankung zugrunde, deren genauer Erbgang jedoch bis heute nicht bekannt ist. Gelegentlich findet sich eine Kombination mit Klumpfuß und Hüftgelenksluxationen.

Symptomatisch präsentiert sich ein partieller Defekt dieses Muskels als muskulärer Schiefhals (Torticollis), der bereits konnatal vorhanden ist oder in den ersten Lebensmonaten auftritt. Es handelt sich dabei um eine bindegewebliche Degeneration und Verkürzung des M.sternocleidomastoideus.

Ätiologisch kommen für diese Läsion u.a. in Frage

1. ein geburtstraumatisches Ereignis
2. lagebedingte (in utero) Veränderungen am Muskel

Dabei soll Dehnung und Zerrung des Muskels zu einem Hämatom ("Kopfnickerhämatom") führen und sekundär resultiert über eine lokale Ischämie eine Narbenbildung im Muskel, ähnlich der Volkmannschen Kontraktur (23).

Differentialdiagnostisch abgegrenzt werden muß dieser konnatale Schiefhals von folgenden Formen:

1. Torticollis osseus
2. Neurogener Schiefhals
3. Otogener Schiefhals
4. Okulärer Schiefhals

5.3. Muskeldefekte im Bereich der oberen Extremität:

Im Vergleich zu Muskeldefekten anderer Lokalisation führen die Defekte im Bereich der oberen Extremität, vor allem aber der Handmuskulatur, ein ausgesprochenes Schattendasein.

In der älteren Literatur werden diese Anomalien nur beiläufig erwähnt. Eine echte Auseinandersetzung mit diesen Mißbildungen erwachte jedoch erst im Zusammenhang mit der Thali-domidinduzierten Embryopathie, die in den Jahren 1957 bis 1962 durch das Auftreten sog. Dysmelien großes Aufsehen erregt hatte.

Bei den Muskeldefekten der oberen Extremität, namentlich im Handbereich handelt es sich um ausgesprochene Raritäten. Es sollen in diesem Zusammenhang besonders Muskeldefekte der Hand zu Worte kommen.

Beim etwa 3 Wochen alten Embryo bilden sich an der ventrolateralen Körperwand sog. Armknospen aus. Die Armknospen bestehen aus einem undifferenzierten Mesenchymkern, der von einer Ektodermkappe eingescheldet wird. Am distalen Ende der Extremitätenknospe verdickt sich diese ektodermale Hülle zu einer sog. apikalen Epidermisleiste, die den Mesenchymkern zum Längenwachstum anregt. Aus dem Mesenchymkern entwickelt sich schließlich eine skleroblastische Achse, die als das prospektive Skelett zu betrachten ist. Um diese Knochenelemente herum gruppieren sich nunmehr Myoblasten, die die verschiedenen Muskelgruppen ausbilden. Bereits beim 4 Wochen alten Embryo lassen sich einzelne Muskelgruppen und knorpelig präformierte Knochen abgrenzen (54).

Bing beschrieb in seiner Sammelkasuistik 3 mal das Fehlen des M.biceps brachii sowie zweimaligen Defekt des M.triceps brachii

Weiterhin fehlten der M.extensor carpi ulnaris (2 x), M.supinator longus (1 x), M.brachialis ant. (1 x), M.extensor digitorum proprius (1 x), M.flexor digitorum sublimis (1 x) sowie Handmuskeln (2 x).

Bei den Defekten der distalen Extremitätenmuskeln handelt es sich fast ausschließlich um symmetrische und bilaterale Abweichungen. Die überwiegende Zahl der Fälle tritt sporadisch auf und kombiniert sich sehr häufig mit Fehlbildungen anderer Art. Sehr selten findet man ein isoliertes Auftreten des Muskeldefektes. Vielmehr sind benachbarte Muskeln oder Muskelgruppen in den Defekt miteinbezogen.

5.3.1 Der isolierte Defekt:

Der sehr seltene isolierte Defekt ist aufzufassen als eine Fehlbildung, die nur einen Muskel oder eine eng benachbarte Muskelgruppe umfaßt und die keine Anomalie der knöchernen Extremitätenanteile aufweist.

Es konnten nur 7 Fälle dieser Prägung ausfindig gemacht werden. (Su, 1972; Tsuchida, 1975; Haller, 1977; Miura, 1977; Witt, 1981; Dellon, 1981)

5.3.1.1 Thenarmuskulatur:

Der Daumenballen (Thenar) erhält sein typisches Profil durch 4 Muskeln:

1. M.abductor pollicis brevis (N.medianus)
2. M.flexor pollicis brevis (N.medianus/N.ulnaris)
3. M.adductor pollicis (N.ulnaris)
4. M.opponens pollicis (N.medianus)

Defekte im Bereich dieser Muskelgruppe sind abzugrenzen von Erkrankungen, die typischerweise mit Atrophien dieser Bezirke einhergehen. Als wichtigste Störungen sind hier zu nennen:

1. Kompressionssyndrome (Karpaltunnelsyndrom (6), untere Plexuslähmung etc.)
2. progressive spinale Muskelatrophie
3. Innervationsdefekte

Bei einigen der Fälle konnte die chirurgische Intervention das Vorliegen eines echten Muskeldefekts als sicher erweisen.

Su et al. (47) teilten einen Fall sporadischer angeborener Abductor-Opponens-Agenesie mit. Bei dem chirurgischen Eingriff wurde jedoch eine Innervationsanomalie (Fehlen des R.muscularis N.mediani) als Ursache des Defekts entdeckt.

Haller (25) berichtet über das seltene Ereignis einer familiären Agenesie des M.abductor pollicis brevis und M.opponens pollicis. Diese autosomal dominante Störung manifestierte sich bei 3 Familienmitgliedern isoliert einseitig an der linken Hand. Ein Familienmitglied (23 Jahre alt) bei dem eine bilaterale und symmetrische Atrophie der Daumenballen aufgefallen war, klagte über zunehmende Kraftminderung an oberen und unteren Extremitäten. Es bestanden beidseitig angeborene Ptoxis und eine beidseitige angeborene Abductor-Opponens-Agenesie. Die elektromyographische Untersuchung der Handmuskeln aller betroffenen Familienmitglieder zeigte keine pathologischen Auffälligkeiten.

Von 1981 datiert ein Fall einer 28 jährigen Patientin, bei der Witt und Oberländer (55) eine beidseitige Hypoplasie der Thenarmuskulatur ohne Dymelien beobachtet hatten. Die Patientin berichtete, schon seit ihrer Kindheit eine Verschmälerung beider Daumenballen zu haben. Die Anamnese lieferte keine Hinweise auf ähnliche Defekte in ihrer Familie. Interessant ist, daß diese Patientin unter der Diagnose eines Karpaltunnelsyndroms vorgestellt worden war, ein Verdacht, der erst durch zahlreiche elektrodiagnostische Befunde ausgeschlossen werden konnte. Witt et al. analysierten die gestörte Funktion der Daumenmotilität und stellten die muskulären Kompensationsmechanismen dar.

Dellon et al.(18) teilen 2 Fälle angeborenen Thenarmuskeldefektes mit. Bei beiden Patienten handelte es sich um sporadische Fälle, die in Kombination mit anderen Fehlbildungen (bilaterale Gesichtsspalte, Choanalatresie, hemifaziale Mikrosomie) auftraten.

Der eine Patient, ein 11 jähriger Junge, konnte den linken Daumen weder abduzieren noch opponieren und das Daumenprofil war verschmälert. Im übrigen wies der Patient alle Charakteristika eines Down Syndroms auf, was dann auch durch ein Karyogramm (Trisomie 21) verifiziert werden konnte.

Der zweite Patient, ein junger Mann von 23 Jahren, war mit Verdacht auf Karpaltunnelsyndrom beidseitig bei Thenaratrophy links eingewiesen worden. Die elektrodiagnostischen Untersuchungen lieferten Ergebnisse, die mit der erhobenen Verdachtsdiagnose vereinbar gewesen wären.

Erst die Operation dieser Patienten ließ das Fehlen des M.abductor pollicis brevis und M.opponens pollicis erkennen (M.flexor pollicis brevis und M.abductor pollicis waren normal angelegt).

Bei dem einen Patienten war der N.medianus der chirurgischen Aufsuchung weder im Karpalkanal noch im M.flexor pollicis brevis sichtbar zugänglich, während im 2. Fall ein Fehlen des R. muscularis N.mediani konstatiert werden konnte.

Es würde dem thematischen Rahmen dieser Arbeit nicht entsprechen, Anomalien im Sinne supplementärer Muskeln sowie Variationen in Ansatz, Ursprung oder Verlauf von Muskeln anzuführen. Dennoch soll aber darauf hingewiesen werden, daß relativ häufig Anomalien dieses Gepräges die Ursache für Kompressionssyndrome des N.medianus oder N.ulnaris darstellen, wie aus zahlreichen Publikationen hervorgeht (13, 15, 20, 21, 45, 52).

5.3.1.2 M.flexor pollicis longus:

Das angeborene Fehlen des M. flexor pollicis longus ohne gleichzeitige abnorme Bildungen der Thenarmuskeln oder knöcherner Strukturen am Daumen stellt ein äußerst seltenes Ereignis dar.

Bis 1975 war offenbar nur ein Fall von Tsuchida (50) publiziert worden, der diesen isolierten Defekt aufwies. Der jüngste Fallbericht stammt von Miura (33) aus dem Jahre 1977. Vorgestellt wird ein 1 jähriges Mädchen, dem die aktive Flexion im Interphalangealgelenk des rechten Daumens unmöglich, die passive Flexion bis 40° jedoch möglich war. Eine Hypotrophie der Daumenballenmuskulatur sowie eine knöcherne Fehlbildung konnten nicht festgestellt werden. Sensibilitätsstörungen waren nicht vorhanden. Erst der chirurgische Eingriff

deckte ein isoliertes Fehlen des M.flexor pollicislongus auf. Aus der Familienanamnese waren keinerlei Handanomalien bekannt.

5.3.2 Der kombinierte Defekt:

Die Mehrzahl der Muskeldefekte an Unterarm und Hand gehört zur Kategorie der sog. kombinierten Defekte. Diese Defekte sind charakterisiert sowohl durch Fehlen einzelner nicht direkt funktionsverwandter Muskeln als auch durch Dysplasien knöcherner Strukturen.

Der angeborene Defekt der Thenarmuskulatur wurde beschrieben in Verbindung mit Fehlen

1. des M.flexor pollicis longus
 2. des M.abductor pollicis longus
 3. des M.extensor pollicis longus et brevis
- und mit
4. Hypo- bis Aplasie knöcherner Elemente.

Froment (23) schrieb als erster über derartige kombinierte Defekte. Bei seinen Studien hatte er außerdem zusätzliche Lumbrikalmuskeln vorgefunden.

Van Londen (5) war 1924 ein Fall mit angeborenem Defekt der Extensoren Muskulatur von Daumen, Zeige- und Mittelfinger aufgefallen. 2 Töchter (die eine Tochter hatte außerdem eine Verkürzung der Finger) und ein Sohn wiesen gleichermaßen symmetrische Defekte der vom N.radialis innervierten Extensoren auf.

1925 hatte Kramer (30) eine Familienkasuistik angeführt. Dabei handelte es sich um uni- und bilaterale Thenaratrophie symmetrischer Verteilung, die in Kombination mit Extremitätenmißbildungen aufgetreten war.

Kind (29) beschrieb 1938 den Fall eines 22 jährigen Studenten mit angeborenem Defekt der Daumenballenmuskulatur sowie Skelettdefekten der Hände. Die Muskulatur des rechten in Abduktionsstellung stehenden Daumens war völlig aplastisch, während links noch Muskelrudimente vorhanden waren.

Scharizer (43) äußerte sich 1964 zum Fall eines 19 jährigen Patienten, bei dem an beiden Händen als Entwicklungs mißbildung die Daumenmuskulatur fehlte. Zusätzlich bestand ein knöcherner

Defekt in Form einer Deformierung des Köpfchens von Os metacarpale I. Bis 1976 wurden 3 Fälle von verschiedenen Autoren festgehalten (42,46,51).

Spinner (44,1969) und Strauch (46,1976) hatten eine Anomalie beobachtet, bei der weder die vom M.medianus innervierten Thenarmuskeln noch der M.flexor pollicis longus vorhanden waren.

Risos (41) berichtet über einen Fall bilateraler Thenar-aplasie, bei dem knöcherne Anomalien des radialen Strahls vorlagen. Zusätzlich fand Risos eine pathologisch verlangsamte sensible NLG des N.medianus.

Aus dem Jahre 1979 schließlich datiert eine Studie von Neviaser (37), der an 10 Händen von 8 Patienten eine ungewöhnliche angeborene Daumenanomalie festgestellt hatte. Dabei waren folgende Abweichungen aufgetreten:

1. Skeletthypoplasie
2. Instabilität des Metakarpophalangealgelenks
3. Fehlen des M.extensor pollicis longus et brevis
4. Fehlen des M.abductor pollicis longus
5. Fehlen der vom N.medianus innervierten Thenarmuskeln

Die Kinder (Alter: 6 Monate bis 11 Jahre) waren infolge des Defekts nicht imstande, größere Gegenstände zu fassen und fest in der Hand zu halten. Diese Insuffizienz resultierte aus einer Extensions- und Abduktionsschwäche sowie der Instabilität des Metakarpophalangealgelenkes. Das daraufhin eingeleitete chirurgische Procedere zeitigte gute Erfolge. Alle Patienten konnten wieder über eine ausreichend normale Daumenfunktion verfügen.

Über die Pathogenese dieser Muskeldefekte herrscht noch weitgehend Unklarheit. Einen Denkansatz bieten Swanson et al. (48). Aus ihrer Klassifikation geht hervor, daß dem eigentlichen Defekt entweder eine longitudinale, präaxiale (radiale) Störung oder eine Störung in der Muskeldifferenzierung selbst zugrundeliegt. Der letzteren Auffassung sind auch Dellon et al.(48), die einen primären Defekt der Muskelanlage mit sekundärer Innervationsanomalie vermuten.

Wahrscheinlich basiert der Defekt auf einem lokalen Schaden oder Versagen des Induktionsgewebes d.h.der apikalen Epidermisleiste (3,38).

5.4 Muskeldefekte an Becken und unterer Extremität:

Während Muskeldefekte im Bereich des Brust-Schultergürtels ein relativ häufiges Phänomen darstellen, sind Anomalien des Beckengürtels und der unteren Extremität äußerst seltene Ereignisse ohne typische Formation. Genaue Relativzahlen i.Vgl. zu den Brust-Schulter-Defekten sind aus der zur Verfügung stehenden Literatur nicht ersichtlich. Bezüglich der Defekte dieser Partien sind lediglich Einzelbeschreibungen bekannt, die keine Graduierung nach absoluter Häufigkeit zulassen. Aus diesem Grunde werden die Fälle nur in relativ loser Folge aufgeführt.

Von Abromeit und Bing (53) wird ein Fall von Glutäalmuskeldefekten mitgeteilt bei gleichzeitigem Fehlen von mehreren Muskeln des Oberschenkels. Etwas häufiger sind Defekte im Bereich der unteren Extremität.

Bing (39) gibt folgende Beobachtungen an:

Aplasie des

1. M.quadratus femoris (16 Fälle)
2. M.semimembranosus (7 Fälle)
3. Mm. gemelli (4 Fälle)
4. M. quadriceps femoris (2 Fälle)
5. M. gastrocnemius (1 Fall)

Nach Becker (39) liegt der Grund für die spärliche Frequenz der Angaben darin, daß "viele der früher beschriebenen Fälle dem Beckengürteltyp der Muskeldystrophie zuzurechnen sind".

Relativ häufig findet sich eine Inkonstanz des M.peroneus tertius, der bei einem erheblichen Teil der Bevölkerung fehlt. Aus den Untersuchungen Morimoto et al. (39) geht hervor, daß dieser Muskel bei 2,0 bis 8,6 % der japanischen Bevölkerung nicht vorhanden ist. Für Europäer gelten die entsprechenden Zahlen.

An den unteren Extremitäten wurde außerdem das Fehlen des M. plantaris, des M. peroneus ant., des M. psoas minor und des M. pyramidalis beschrieben.

Interessant ist in diesem Zusammenhang auch das Fehlen von Muskeln bei Thalidomid-geschädigten Kindern, wie es Dankmeyer und Gray (39) beispielsweise zeigen konnten. Bei dem von Dankmeyer untersuchten Fall fand sich ein Defekt des M. abductor hallucis, während Gray weder vorfinden konnte den

1. M. tibialis post., M. plantaris und M. extensor hallucis longus noch von den Fußmuskeln
den
2. M. extensor digitorum brevis, M. abductor hallucis, M. flexor hallucis brevis, die beiden medialen Lumbricales, des Caput transversum des M. abductor hallucis und die medialen Interossei.

Besondere Erwähnung finden soll das Auftreten von Muskelanomalien beim angeborenen Klumpfuß, dessen Ätiologie nach wie vor umstritten ist. Der plantarflektierte und innenrotierte Pes equinovarus congenitus stellt mit 77 % die häufigste Variante der Fußdeformitäten dar (26).

Nach Pearsen und van der Eecken (26), die Untersuchungen an der Unterschenkelmuskulatur eines Feten und Neugeborenen vorgenommen und dabei "atrophische Muskelfasern mit großer Variationsbreite des Faserdurchmessers" vorgefunden hatten, ist auch eine primär myopathische Form des Pes equinovarus congenitus nicht auszuschließen.

Fürstner (1895) beschrieb 2 Geschwister mit angeborenem Defekt des M. quadriceps (5), wobei die Quadricepssehnen zwar ausgebildet, die Patellae jedoch auffallend klein gewesen seien. Dieser Autor hielt bei den Defekten ein dispositionelles Moment zur Dystrophie nicht für ausgeschlossen. Becker (5) erwägt diesen Gedanken ebenfalls und weist darauf hin, daß die in der Regel einseitigen "echten" Defekte meistens Aplasien seien. Bei doppelseitigen Defekten handelt es sich seiner Meinung nach eher um fetale Atrophien.

Ford (5) teilt 2 linksseitige angeborene Defekte des M. tibialis anticus mit.

5.5 Zwei Sonderformen von Muskeldefekten:

Da ein grundsätzlicher Unterschied zwischen Bauchmuskel-, bzw. Zwerchfelldefekten und allen anderen Muskeldefekten hinsichtlich ihrer Prognose quoad vitam besteht, sollen diese kurz gesondert besprochen werden.

5.5.1 Der Bauchmuskeldefekt:

Die angeborene Bauchmuskelaplasie ist ein nicht ganz seltenes Ereignis, das in Kombination mit anderen Begleitmißbildungen eine recht typische Phänomenologie bietet.

Beim Bauchmuskeldefekt lassen sich klinisch zwei Formen unterscheiden:

1. die partielle Aplasie der Bauchmuskulatur (sog. Pseudohernia ventralis)
2. die totale Aplasie der Bauchmuskulatur

Die Pseudohernia ventralis, bei der sich die Bauchdecken hernienartig vorwölben, präsentiert sich unter dem Bild einer Hypoplasie der Muskulatur, wobei der M. obliquus externus abdominis und transversus abd. bei den meisten Patienten fehlen, die Mm. recti in 20 % der Fälle und der M. latissimus dorsi jedoch vorhanden sind (39). In der Regel sind beide Seiten gleichermaßen betroffen. Bei 1/3 der untersuchten Fälle (39) fehlte der M. rectus abd. ganz, bei etwa 50 % war der oberhalb des Nabels gelegene Anteil vorhanden. Die totale Aplasie der Bauchmuskulatur stellt die extreme Variante dieser Defektspezies dar. Gelegentlich kombiniert sich der Bauchmuskeldefekt auch mit einem Fehlen des M. quadratus lumborum.

Auffällig ist, daß sich Bauchmuskeldefekte fast ausschließlich am männlichen Geschlecht manifestieren. So berichten Silvermann und Huang (26) über eine Aplasie, die 40 mal bei Knaben und 2 mal bei Mädchen auftrat (3 mal war das Geschlecht nicht angegeben). Aus diesem Grunde vermutet man auch einen x-chromosomal-rezessiven Erbgang.

Die partielle oder totale Aplasie der Bauchmuskeln assoziiert sich in typischer Weise mit diversen Harnwegsanomalien und

Kryptorchismus zu einem Triaden Syndrom (Prune Belly Syndrom). Bei 42 beobachteten Fällen (39) fanden sich 38 Anomalien im Bereich des Urogenitaltrakts (z.B. Nondescensus testis 33 mal und Blasendilatation 27 mal) sowie 12 Fälle, die Extremitätenmißbildungen aufwiesen.

In einer Übersichtsarbeit wurden von J.Jäger (39) 183 Fälle angeborener Bauchmuskelpaplasie angeführt.

Zusammenfassend soll nun folgendes festgehalten werden:

1. Der Bauchmuskelpaplasie präsentiert sich als partielle bzw. totale Applasie oder Hypoplasie
2. meistens ist der Defekt beidseitig lokalisiert
3. das männliche Geschlecht ist fast ausschließlich betroffen
4. es findet sich häufig die Trias (Prune Belly Syndrom)
 - a) Bauchmuskelpaplasie
 - b) Harnwegsanomalie
 - c) Kryptorchismus

5.5.2 Der Zwerchfelledefekt:

In der Intensivpädiatrie stellt der angeborene Zwerchfelledefekt eine sehr ernstzunehmende Komplikation dar, eine Tatsache, die schon durch die Letalitätsziffer von 0,46 ‰ unterstrichen wird (26).

Die Häufigkeit der Zwerchfelledefekte unterliegt in ihrer Angabe einer gewissen Schwankungsbreite. Bei manchen Autoren differiert sie zwischen 1 : 139 und 1 : 1250, bzw. 10 : 2100 (Potter). Bowers et al. beziffern sie auf 1 : 1190 und Neumeyer auf 28 : 103786 Entbindungen (26).

Auch die angeborenen Zwerchfelledefekte weisen einige charakteristische Momente auf. So kennt man partielle, hemilaterale und die sehr seltenen bilateralen (17,49) Anlagedefekte; die Lateralisation und die Prädispositionsstellen der Zwerchfelledefekte lassen sich aus der Entwicklung des Diaphragmas ableiten.

Charakteristisch ist das 3 - 4 mal häufigere rechtsseitige Auftreten der Defekte, die zu 70 - 80 % posterolateral im sog. Bochdalekschen Dreieck (Trigonum lumbocostale) lokalisiert sind. Dies ist der klinisch wichtigste Defekt (16,56).

In den letzten Jahren wurden außerdem einige interessante Fälle von linksseitigen Diaphragmadefekten von Keeri - Szanto (27), Eichelberger et al. (19) sowie Fitch et al. (22) publiziert.

Weitere 10 % der Defekte treten zentral im Bereich des Foramen Morgagni (Larreysche Spalte, Trigonum sternocostale) auf, während die restlichen 10 % das Areal neben dem Hiatus oesophagicus betreffen. Wie viele andere Defekte, so geht auch der Zwerchfelldefekt mit Begleit-anomalien einher, wie z.B. Hypoplasien beider Lungen (36) Malrotation des Mesenteriums, Halsrippen oder Herzvitien, um nur einige Beispiele zu nennen.

6. Diskussion

Die angeborenen Muskeldefekte sind aufzufassen als Minusvarianten muskulärer Fehlbildungen. In dieser Arbeit wurde versucht, die in den letzten 5 Jahren zu diesem Komplex publizierte Literatur zusammenzufassen und in ein Gesamtkonzept zu integrieren. Besonderes Augenmerk wurde im übrigen gelegt auf:

- 1.) die Häufigkeit und Lokalisation dieser Defekte
- 2.) ihre differentialdiagnostische Abgrenzung

Definition:

Bei den angeborenen Muskeldefekten handelt es sich um Minusvarianten muskulärer Fehlbildungen, denen wahrscheinlich Entwicklungshemmungen infolge eines mesodermalen Defekts zugrundeliegen. Sie weisen folgende typische Merkmale auf:

1. Verminderung des Oberflächenprofils (Atrophie)
2. i.a. keine Progredienz
3. keine Sensibilitätsstörung
4. i.a. geringe Funktionsinsuffizienz

Die angeborenen Muskeldefekte können nach absteigender Häufigkeit drei Kategorien zugeordnet werden.

1. Schulter-Brustmuskulatur
2. Bauch- und Zwerchfellmuskulatur, M. quadratus femoris
3. kleine Handmuskulatur

Angeborene Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervengbereich dürften etwas häufiger vorkommen. Sie sollen den angeborenen Muskeldefekten an Stamm und Extremitäten Seite an Seite gestellt werden.

In der zugänglichen Literatur fanden sich zur Frequenz der angeborenen Muskeldefekte folgende Zahlen:

- 1.) 1 : 4000 (Overweg)
- 2.) 2 : 8000 (Ayala)
- 3.) 1 : 11000 (Schlesinger)

Im Kopfbereich interessieren v.a. Defekte, welche die

Augenmuskeln bzw. die Gesichtsmuskulatur betreffen.

Anomalien des N. facialis treten bei 0,25 - 6,5 % der Lebendgeburten auf und sind insgesamt etwas häufiger als Beweglichkeitsstörungen im Bereich der Augenmuskeln.

Die Parese bildet sich total oder partiell aus und verläuft i.d.R. nicht progredient, sondern bleibt stationär. In 20 % der Fälle findet man eine isolierte Affektion, während der überwiegende Anteil mit Begleit'anomalien einhergeht (s. Tabelle 2). Eine spezielle Mißbildungskombination prägt das sog. Möbius Syndrom. Es stellt sich dar. als:

1. uni- oder bilaterale Fazialisschwäche
2. uni- oder bilaterale Abduktionsschwäche der Augen
3. primäre oder sekundäre Extremitätenanomalien

Bis 1945 wurden mehr als 70 Fälle des Möbius Syndroms beschrieben.

Störungen im Bereich der Augenmuskeln manifestieren sich v.a. im Innervationszentrum des N. oculomotorius und etwas seltener des N. abducens.

Am häufigsten findet sich eine Parese eines oder zweier vom N. III innervierten Muskeln (M. levator palpebre sup. und M. rectus sup.), selten aller Muskeln.

Symptomatisch imponieren:

1. vertikale Blicklähmung
2. Ptosis (34 : 200 nach Berke)
3. Gunnsches Phänomen (6 % nach Berke)

Die generalisierte Oculomotoriusaffektion weist cyclische Paresen auf.

Abduzensstörungen lokalisieren sich zu 70 % links, zu 20 % doppelseitig und zu 10 % rechts. Begleit'anomalien werden nicht selten beobachtet. Das weibliche Geschlecht ist etwas häufiger betroffen.

Die Häufigkeitsverteilung (in absteigender Reihe) läßt sich folgendermaßen zusammenfassen:

1. M. levator palpebrae sup. und M. rectus sup.
2. M. rectus inf.
3. M. obliquus inf.
4. M. obliquus sup.

Die Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervengbereich sind differentialdiagnostisch abzugrenzen von:

1. fazioskapulohumeraler Dystrophie
2. konnataler Myopathie
3. Hypotonie oder myotonischer Dystrophie
4. Hypoplasie des M. depressor anguli oris
5. progressiver Bulbärparalyse
6. Myasthenia gravis
7. Lues
8. geburtsstraumatischer Lähmung
9. Anomalien der großen Gefäße (Schluckstörungen!)

Die häufigsten Muskeldefekte beobachtet man im Schulter-Brustbereich. 60 % aller Muskeldefekte wiederum beziehen sich auf den M. pectoralis maior (Pars sternocostalis), wobei in 75 % der M. pectoralis minor ebenfalls defizient sein kann. Castilla et al. geben eine Inzidenz von 1 : 22189 an. Der i. d. R. stationäre Pektoralisdefekt weist ein Seitenverhältnis von 2 : 1 (rechts : links) auf bei Überwiegen des männlichen Geschlechts (z.B. 5 : 1). Er kommt überwiegend einseitig vor und kombiniert sich dann mit anderen Fehlbildungen (s. Tabelle 4). Die bilaterale Affektion ist sehr selten und läßt Begleit anomalies i. e. vermissen.

Das Poland Syndrom als Spezifikum dieser Defektkategorie ist definiert als:

1. einseitige Pektoralisaplasie
2. gleichseitige Dysdaktylie

Für seine Inzidenz können folgende Zahlen als repräsentativ gelten:

- 1.) 1 : 30000 (Bouvet et al.)
- 2.) 1 : 32000 (Mc Gillivray et al.)

Bis 1977 hatten Beranova et al. als Richtzahl 396 Patienten mit Poland Syndrom angeführt. Bei den sporadisch auftretenden Fällen war zu 35 % die rechte Körperhälfte betroffen; das Geschlechtsverhältnis belief sich auf 3 : 1 (männlich : weiblich).

Als weibliches Pendant zum Poland Syndrom wurde das sog. Amazonen Syndrom beschrieben. Dabei verbinden sich die typischen Poland Anomalien mit einseitiger Hypo- bis Aplasie der Brust. Mühlbauer et al. teilten 40 Fälle dieser Prägung mit.

Bis 1980 wurden 12 Fälle eines neuartigen Mißbildungskomplexes verzeichnet. Da dieses Syndrom die Stigmata von Poland und Möbius Syndrom trägt, wurde die Bezeichnung Poland Möbius Syndrom vorgeschlagen.

Weitere Defekte im Schultergürtelbereich beziehen sich auf den M.trapezius, M.serratus ant. und den M.sternocleidomastoideus (nach absteigender Häufigkeit).

Alle drei Anomalien treten v.a. einseitig auf, wobei für den M.trapezius eine Lateralisation (links : rechts) von 2 : 1 angegeben wird. Der Trapeziusdefekt manifestiert sich häufiger isoliert (kombiniert auch mit Wachstums- und Stellungsanomalien der Skapula) im Gegensatz zu Defekten des M.serratus ant. und M.sternocleidomastoideus, die selten isoliert bzw. bis jetzt nur als kombinierter Defekt (M.sternocleidomastoideus und M.trapezius) vorgefunden wurden.

Der Defekt des M.serratus ant. (häufig kombiniert mit Pektoralisdefekt) wurde 14 mal von Bing und 2 mal von Binder mitgeteilt. Bis 1967 konnten weitere 6 Fälle angegeben werden.

Der muskuläre Tortikollis auf Grund einer Anomalie des M.sternocleidomastoideus ist zu differenzieren von:

1. Torticollis osseus
2. neurogenem Schiefhals
3. otogenem Schiefhals
4. okulärem Schiefhals

Im Bereich der distalen oberen Extremitäten überwiegen kombinierte Defekte. Dabei assoziieren sich Anomalien der Thenarmuskulatur mit Defekten von:

1. M.flexor pollicis longus
2. M.abductor pollicis longus
3. M.extensor pollicis longus et brevis
4. knöchernen Elementen

Die sehr seltenen isolierten Defekte imponieren als Abductor-Opponens Agenesie bzw. Fehlen des M.flexor pollicis longus. Differentialdiagnostisch abzugrenzen sind diese von

1. Kompressionssyndromen
2. progressiver spinaler Muskelatrophie
3. angeborenen Innervationsdefekten

Über Defekte im Bereich des Beckens und der unteren Extremität existieren nur spärliche Angaben. Am häufigsten beschrieben wird das Fehlen des M.quadratus femoris bzw. des M. semimembranosus.

Als Sonderfälle stellen sich der Bauchmuskeldefekt und der Zwerchfelldefekt dar.

Der Bauchmuskeldefekt kommt in 2 Ausprägungsgraden vor: - als partieller Defekt (Pseudohernia ventralis) und als totale Aplasie. Folgende Aussagen lassen sich machen:

1. Der Defekt ist meist beidseitig lokalisiert
2. Das männliche Geschlecht ist fast ausschließlich betroffen
3. Es findet sich häufig die Trias (Prune Belly Syndrom)
 - a) Bauchmuskelpaplasie
 - b) Harnwegsanomalie
 - c) Kryptorchismus

Zur Häufigkeit des Zwerchfelldefekts finden sich folgende Angaben:

- 1.) 1 : 139 - 1 : 1250, 10 : 2100 (Potter)
- 2.) 1 : 1190 (Bowers et al.)
- 3.) 28 : 103786 (Neumeyer)

Der Zwerchfelldefekt kann partiell, hemilateral, bilateral (sehr selten) und rechts 3 - 4 mal häufiger ausgebildet sein. 70 - 80 % dieser Anomalien lokalisieren sich im Bochdalekschen Dreieck, je 10 % im Bereich der Larreyschen Spalte bzw. des Hiatus oesophageus. Begleit'anomalien sind relativ häufig (Lungenhypoplasie, Herzvitium etc.).

Im folgenden sollen die wesentlichen Charakteristika angeborener Muskeldefekte summarisch zusammengefaßt werden:

1. Lateralisation:

angeborene Muskeldefekte lateralisieren sich v.a. einseitig mit deutlicher Betonung einer Körperseite (Ausnahme: Handmuskulatur beidseitig).

2. Kombination/Isolation:

Muskeldefekte umschriebener Regionen implizieren häufig Anomalien eng benachbarter Muskel- und Skelettstrukturen.

3. Progredienz:

Die angeborenen Muskeldefekte stellen typischerweise einen stationären Zustand dar. Dennoch wurden im Umfeld gewisser Defekte Fälle von Muskeldystrophien beschrieben (z.B. bei kongenitaler Ptosis; bei doppelseitigem Pektoralisdefekt; bei Anomalien im Bereich des Beckens und der unteren Extremität).

4. Begleit'anomalien:

Die meisten Defekte sind mit multiplen Mißbildungen assoziiert. Diese Tatsache findet ihren Niederschlag in zahlreichen Syndrom-Beschreibungen (Poland-, Möbius-, Poland Möbius-, Amazonen-, Prune Belly Syndrom).

5. Heredität:

Die überwiegende Anzahl angeborener Muskeldefekte ist sporadischer Natur. Es kommen jedoch auch familiäre Fälle vor.

Differentialdiagnostisch abzugrenzen sind die angeborenen Muskeldefekte von 2 Hauptgruppen:

I. nicht "pathologische" Bildungen:

1. Muskelinkonstanz
2. Muskelreduplikation
3. Variation in Ursprung, Ansatz und Verlauf

II. "pathologische" Bildungen:

1. Muskelatrophien
 - a) neurale
 - b) spinale

2. progressive Muskeldystrophien
3. Myositiden
4. kongenitale generalisierte Muskelhypoplasien (Krabbe)
5. Arthrogryposis multiplex congenita
6. Traumatische Muskelerkrankungen
7. Poliomyelitis anterior acuta

Pathogenetisch zugrunde liegen soll:

I. den Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervengbereich

1. eine primäre Kernaplasie oder (weniger wahrscheinlich)
2. ein primärer Muskeldefekt

Morphologisch finden sich hierbei

1. mineralisierte (Calcium- u. Eisenablagerungen)
Foci in den Hirnstammkernen
2. a) Reduktion der Muskelfaserzahl
b) Variation der Muskelfasergröße
c) ein liposklerotischer Umbau

II. den Muskeldefekten am Stamm und im Extremitätenbereich:

eine primäre Muskeldifferenzierungsstörung (Versagen der induktiven apikalen Epidermisleiste); von Seiten der Morphologie wurde eine Rarefizierung motorischer Vorderhornzellen in manchen Fällen konstatiert.

7. Zusammenfassung

Bei den angeborenen Muskeldefekten handelt es sich um relativ seltene Ereignisse.

Der Stellenwert ihrer Bedeutung liegt vor allem in der differentialdiagnostischen Abgrenzung zu progredienten neurologischen Erkrankungen. Als Wichtigste sind hierbei anzuführen:

- 1.) progressive Muskeldystrophien
- 2.) neurale Muskelatrophien
- 3.) spinale Muskelatrophien
- 4.) Polyneuropathien
- 5.) Poliomyelitis anterior acuta

Besondere Aufmerksamkeit verdienen die Muskeldystrophien, zumal Beziehungen zum partiellen Muskeldefekt im Sinne einer Vorläufererkrankung bzw. einer nachfolgend sich entwickelnden Dystrophie (s. Pektoralismuskeldefekt!) denkbar wären.

Im Vordergrund des angeborenen Muskeldefekts steht die Verschmälerung des Muskelprofils d.h. die Atrophie. Eine Störung der Sensibilität ist i.a. nicht zu diagnostizieren.

Die angeborenen Muskeldefekte präsentieren sich häufig im Zeitraum der Perinatalperiode bis hin zum 2. - 3. Dezennium und werden oft erst als Zufallsbefunde bemerkt. Abgesehen vom Zwerchfell- und Bauchmuskeldefekt zeigen sie keine akut vitalgefährdende Symptomatik und ziehen häufig eine nur geringe Funktionsinsuffizienz nach sich. Auffälligkeiten bieten sich von seiten des Körperreliefs (Beispiel: das Fehlen der vorderen Achselfalte beim Pektoralisdefekt ist bei Auslösen des Moroschen Umklammerungsreflexes leicht feststellbar) bzw. im Zuge der regelrechten motorischen Entwicklungsdynamik. Als hinweisendes Symptom imponierte eine zunehmende Kraftminderung; diese äußerte sich in der Unfähigkeit einfache Bewegungen auszuführen (z.B. Gegenstände in der Hand festzuhalten oder einen Schlüssel im Schloß herumzudrehen).

Treten also in einer Periode der kindlichen Entwicklung für diesen Abschnitt spezifische motorische Fähigkeiten nicht auf (z.B. Handmotorik, "Maskengesicht" beim Möbius Syndrom etc.) und lassen sich vor allem aber Begleit'anomalien minimaler (z.B. Schwimmhautbildung) bis stärkerer Ausprägung

diagnostizieren, so muß auch das Phänomen eines angeborenen Muskeldefekts in Betracht gezogen werden.

Zur Differentialdiagnose (Beispiel: Karpaltunnelsyndrom) leistet das EMG unentbehrliche Dienste.

Eine kausal orientierte Therapie existiert nicht. Dennoch kann durch Schulung kompensatorischer Muskeln versucht werden, eine Funktionsschwäche auszugleichen.

Ein chirurgisches Procedere ist in vielen Fällen, nicht nur aus kosmetischen Gründen, indiziert.

8..Literatur

- (1) Abromeit B.: Beitrag zur Kenntnis der kongenitalen Muskeldefekte. Mschr. Psychiatr. 25 : 440 - 477, 530 - 548 (1909)
- (2) Adams R.D.: Diseases of muscle. 3 rd ed. medical department, Harper and Row Hagerstown, Maryland: 230 ff. (1975)
- (3) Arey L.B.: Developmental anatomy. ed. 6 W.B. Saunders Philadelphia: 434 - 435 (1962)
- (4) Avery G.B.: Neonatology, pathophysiology and management of the newborn, 2 nd. ed. J.B. Lippincott Comp. Philadelphia, Toronto: 915 (1981)
- (5) Becker P.E.: In: Humangenetik III/1 HRSg. P.E. Becker Georg Thieme Verlag Stuttgart: 527 - 531 (1964)
- (6) Benini A.: Das Karpaltunnelsyndrom und die übrigen Kompressionssyndrome des Nervus medianus. In: Sammlung psychiatr. und neurolog. Einzeldarstellungen. Hrsg. W.Scheid, H.H. Wieck. Georg Thieme Verlag Stuttgart (1975)
- (7) Beranova Z., Mestak J., Visek J.: Poland's syndrome. Acta chirurg. plast. (Prag) 21 (2): 73 - 85 (1979)
- (8) Bergmann, Frey (Hrsg.): In: Handbuch der inneren Medizin V/2. Springer Verlag Berlin, Göttingen, Heidelberg: 959 - 961 (1953)
- (9) Bernbeck R., Dahmen G.: Kinderorthopädie. Georg Thieme Verlag Stuttgart: 285 (1976)
- (10) Bing R.: Über angeborene Muskeldefekte. Virchows Arch. 170 : 175 (1902)
- (11) Borbolla L., Vazquez B., Lantigua A.: The Poland anomaly: a clinical and cytogenetic study of seven cases. Acta paediatr. academ. Scient. hung. 18 (3-4) : 267 - 279 (1977)
- (12) Bouvet J.P., Leveque D., Bernetieres F., Gros J.J.: Vascular origin of Poland syndrome? Eur. J. Pediatr. 128: 17 - 26 (1978)
- (13) Caffee H.H.: Anomalous thenar muscle and median nerve: a case report. J. Hand Surg. 4 (5): 446 - 447 (1979)
- (14) Castilla E.E., Paz J.E., Orioli M.: Pectoralis major defect and Poland complex. Am. J. med. Genet. 4: 263-269 (1979)
- (15) Christensen S.: Anomalous muscle belly of the flexor digitorum superficialis in two generations. The Hand 9 (2): 162 - 164 (1977)

- (16) Cohen M.D., Beck J.M.: Hiatus hernia: a complication of postero-lateral diaphragmatic herniation (Bochdalek hernia) in infants. Clin.Radiol. 31(2): 215 - 219 (1980)
- (17) Conde J., Mendoza E., Rafel E., Parra D.M.: Congenital bilateral posterolateral and anterior diaphragmatic defects. J. Pediatr. Surg. 14(2): 185 -186 (1979)
- (18) Dellon A.L.: Congenital absence of the thenar muscles. report of two cases. J. Bone Joint Surg. 63 A (6): 1014 - 1015 (1981)
- (19) Eichelberger M.R., Kettrick R.G., Hoelzer D.J., Swedlow D.B.: Agenesis of the left diaphragm: surgical repair and physiological consequences. J.Pediatr. Surg. 15(4): 395 - 397 (1980)
- (20) Fahrner M.: The proximal and of the palmar aponeurosis. The Hand 12 (1): 33-38 (1980)
- (21) Figueiredo U.M., Hooper G.: Abnormal course of the median nerve associated with an anomalous belly of flexor digitorum superficialis. The Hand 12 (3): 273 - 274 (1980)
- (22) Fitch N., Srolovitz H., Robitaille Y., Guttman F.: Absent left diaphragm, arhinencephaly and cardiac malformations. J.med.Genet. 15 (5): 399 - 401 (1978)
- (23) Froment: Anomalies musculaires multiples de la main, absence du fléchisseur propre du ponce. Absence des muscles de l'eminence thenar. Lombricaux supplémentaires. Bull.soc. anat.de Paris 70: 395 - 401 (1895)
- (24) Gerlach J., Jensen H.P.: Pädiatrische Neurochirurgie. Georg Thieme Verlag Stuttgart: 293 ff. (1967)
- (25) Haller P.: Hereditary abductor-opponens-agensis. J.Neurol. 214: 235 - 238 (1977)
- (26) Joppich, Schulte: In: Neurologie des Neugeborenen. Springer Verlag Berlin, Heidelberg, New York: 183 - 196 (1968)
- (27) Keeri-Szanto M.: Asymptomatic diaphragmatic defect - a postoperative problem. Can.anaesth. soc.J. 25 (2): 147 - 150 (1978)
- (28) Kempe C.H., Silver H.K., O'Brien D.: Current pediatric diagnosis and treatment. Lange medical publications 6 th ed. Los Altos Calif.: 627 (1980)
- (29) Kind K.: Über kongenitale Muskeldefekte. Dissertation Leipzig (1938)

- (30) Krämer: Kongenitale Muskeldefekte. Berl.Ges.Psychiatr. und Nervenheilkd. Sitzg. 8.Dez.1924 Zentralbl. f.Neurologie u.Psychiatrie 40: 375 - 400 (1925)
- (31) Le Double A.F.: Traité des variétés du système musculaire de l'homme. Paris Schleicher (1897)
- (32) McGillivray B.C., Lowry R.B.: Poland syndrome in british columbia: incidence and reproductive experience of affected persons. Am.J.med.Genetics 1 (1): 65 - 74 (1977)
- (33) Miura T.: Congenital absence of the flexor pollicis longus - a case report. The Hand 9 (3): 272 - 274 (1977)
- (34) Ders.: Findings of hand anomaly associated with pectoral muscle anomaly. The Hand 10 (2): 205 - 212 (1978)
- (35) Mühlbauer W.D., Wangerin K.: Zur Embryologie und Ätiologie des Poland - und Amazonensyndroms. Handchirurgie 9(3): 147 - 152 (1977)
- (36) Müller W.D., Wendler H., Becker H.: Beidseitige Aplasie des Zwerchfelles mit Hypoplasie beider Lungen. Klin.Pädiatrie 190 (2): 129 - 132 (1978)
- (37) Neviaser R.J.: Congenital hypoplasia of the thumb with absence of the extrinsic extensors, abductor pollicis longus and thenar muscles. J.Hand Surg. 4: 301 - 303 (1979)
- (38) Ogden J.A.: Development and growth of the musculoskeletal system. In: the scientific basis of orthopaedics. Ed. Al-bright/Brand New York, Appleton-Century-Crofts: 59 - 66 (1977)
- (39) Oftringer K.: Erkrankungen der Muskulatur - Varietäten und Mißbildungen der Skelettmuskulatur. In: Opitz H./Schmid Handbuch der Kinderheilkunde Bd. 6 Springer Verlag Berlin, Heidelberg, New York: 522 - 536 (1967)
- (40) Parker D.L., Mitchell P.R., Holmes G.L.: Poland-Möbius syndrome. J.med.Genet. 18 (4): 317 - 320 (1981)
- (41) Risos A.: Embryopathisch bedingte bilaterale Thenaraplasie. Nervenarzt 49: 548 - 552 (1978)
- (42) Salama R., Weissmann S.L.: Congenital bilateral anomalous band between flexor and extensor pollicis longus tendons. The Hand 7: 25 - 26 (1975)
- (43) Scharizer E.: Zur Stabilität des Daumengrundgelenkes. Unfallheilkunde 67: 478 (1964)
- (44) Spinner M.: Fashioned transpositional flap for soft tissue adduction contracture of the thumb. Plast.and Reconstr. Surg. 44: 345 - 348 (1969)

- (45) Stith J.S., Browne P.A.: Extensor digitorum manus: a case report and review. The Hand 11 (2): 217 - 223 (1979)
- (46) Strauch B., Spinner M.: Congenital anomaly of the thumb: absent intrinsic and flexor pollicis longus. J.Bone Joint Surg. 58 A: 115 - 116 (1976)
- (47) Su C.T., Hoopes J.E., Daniel R.: Congenital absence of the thenar muscles innervated by the median nerve. J. Bone Joint Surg. 54 A: 1087 - 1090 (1972)
- (48) Swanson A.B., Barsky A.J., Entin M.A.: Classification of limb malformations on the basis of embryological failures. Surg.Clin.North America 48: 1169 - 1179 (1968)
- (49) Toran N., Emery J.L.: Congenital bilateral absence of diaphragm. Thorax 36 (2): 157 - 158 (1981)
- (50) Tsuchida Y., Kassai S., Kojima T.: Congenital absence of flexor pollicis longus and brevis. A case report. The Hand 8: 294 - 297 (1975)
- (51) Tupper J.W.: Pollex abductus due to congenital malposition of the flexor pollicis longus. J.Bone Joint Surg. 51 A: 1285 - 1289 (1969)
- (52) Turner M.S., Caird D.M.: Anomalous muscles and ulnar nerve compression at the wrist. The Hand 9 (2): 140 - 142 (1977).
- (53) Ullrich O.: Angeborene Muskeldefekte und angeborene Beweglichkeitsstörungen im Gehirnnervenbereich. In: Handbuch der Neurologie XVI. Hrsg. O.Bumke/O.Foerster. Verlag von Julius Springer: 139 ff. (1936)
- (54) Witt A.N., Cotta H., Jaeger M.: Die angeborenen Fehlbildungen der Hand und ihre operative Behandlung. Georg Thieme Verlag Stuttgart (1966)
- (55) Witt Th. N., Oberländer D.: Angeborene beidseitige Hypoplasie der Thenarmuskulatur. Nervenarzt 52: 484 - 488 (1981)
- (56) Wolff G., Boehm N., Pringheim W.: Kongenitaler Zwerchfelldefekt bei Geschwistern. Zwei Fallberichte. Monatsschrift Kinderheilkunde 128 (6): 412 - 414 (1980)

9. Danksagung

Für die Überlassung des Themas danke ich Herrn
Prof. Dr. Lahöda.

10. Lebenslauf

Am 24. 9. 1958 wurde ich, Stefan Schnur, als Sohn des Bauingenieurs Josef Schnur und seiner Ehefrau Elfriede Schnur (geb. Greißl) in Regensburg geboren.

1965 wurde ich eingeschult und trat nach der Grundschulzeit in das Wittelsbacher Gymnasium zu München ein. Dort legte ich am 29. 5. 1978 die Reifeprüfung ab.

Im November 1978 immatrikulierte ich mich an der Ludwig Maximilians-Universität in München für das Studium der Humanmedizin.

Die ärztliche Vorprüfung bestand ich am 26. 8. 1980, den 1. Teil der ärztlichen Prüfung am 27. 8. 1981.

Ende 1984 erhalte ich die ärztliche Approbation.

